Andri Priyatna

Epilepsy Action

Parenting Anak dengan Epilepsi

Versi Pdf Lengkapnya di ipusnas.com

Epilepsy Action

Parenting Anak dengan Epilepsi

Andri Priyatna

Versi Pdf Lengkapnya di ipusnas.com

Epilepsy Action

Parenting Anak dengan Epilepsi

Andri Priyatna

Penerbit PT Elex Media Komputindo
KOMPAS GRAMEDIA

Versi Pdf Lengkapnya di ipusnas.com

Pengantar

Setiap orang tua itu sibuk, dan orang tua dari anak-anak dengan epilepsi mungkin akan lebih sibuk dari orang tua kebanyakan. Epilepsi menjadi tantangan tersendiri bagi orang tua, pendidik, saudara, dan juga teman-temannya. Anak dengan epilepsi pun mempunyai lebih banyak rintangan dalam menjalani aktivitas sehari-hari mereka menuju ke kedewasaan.

Dalam buku ini, kita akan membahas:

- Informasi seputar epilepsi dan kejang. Bab yang "wajib dibaca" oleh setiap orang tua. Membahas poin-poin yang penting diketahui untuk memahami kejang dan epilepsi.
- Informasi seputar tanggap darurat epilepsi. Berisi jawaban atas pertanyaan-pertanyaan yang sering diajukan para orang tua saat menghadapi kasus-kasus kejang dan keprihatinan menyangkut epilepsi lainnya.
- Informasi seputar isu-isu epilepsi yang berhubungan dengan kesehatan umum, kunjungan klinik, dan kualitas kehidupan anak, dilengkapi dengan strategi koping yang diperlukan.

Versi Pdf Lengkapnya di ipusnas.com

- Informasi seputar isu-isu epilepsi dan sekolah.
- Informasi seputar tumbuh kembang anak dengan epilepsi, dari mulai usia infant hingga menginjak usia remaja.
- Informasi seputar poin-poin yang penting diketahui untuk memahami diagnosis epilepsi.

Kita dapat memilih bagian penting yang sesuai dengan apa yang sedang dialami saat ini, dan membaca bab-bab lain di waktu luang untuk tahu lebih banyak tentang problem otak secara umum.

Buku ini dapat membantu setiap orang tua dari anak dengan epilepsi menegosiasi kecepatan pertumbuhan dan perkembangan anak mereka, dan membuat *owner's manual* untuk anak—sehingga dia pun akan merasa lebih nyaman dalam menjalani kehidupannya.

Semoga bermanfaat.

Penulis

Versi Pdf Lengkapnya di ipusnas.com

Daftar Isi

Versi Pdf Lengkapnya di ipusnas.com

Versi Pdf Lengkapnya di ipusnas.com

Versi Pdf Lengkapnya di ipusnas.com

Bab 1

Tentang Epilepsi

Kata *epilepsy*, berasal dari bahasa Yunani Kuno ἐπιληψία (*epilēpsía*). Dari kata ἐπιλαμβάνειν (*ēpilambánein*), artinya "berpegang pada". Gabungan dari kata ἐπί (*ēpí*) "atas" dan λαμβάνειν (*lambánein*) "mengambil". Karena di waktu itu epilepsi dipandang sebagai sesuatu yang berhubungan dengan dunia supranatural.

Di masa lalu, epilepsi dikaitkan dengan pengalaman religius dan bahkan kerasukan setan. Pada zaman kuno, epilepsi dikenal sebagai "Penyakit Suci" (seperti dijelaskan dalam sebuah risalah Abad ke-5 SM oleh Hippocrates).

Pada saat itu, orang-orang menduga epilepsi adalah serangan dari setan, atau sebaliknya, bahwa visi yang dialami oleh orang dengan epilepsi itu dikirim langsung dari para dewa.

Ada bab dari sebuah buku teks kedokteran Babilonia, (sekitar tahun 2000 SM), yang terdiri atas 40 tablet, berisi catatan tentang beragam jenis kejang yang kita kenal saat ini—tetapi, lebih menekankan pada sifat supernatural dari epilepsi. Ada pula sebuah teks Ayurveda dari Charaka Samhita (sekitar tahun 400 SM) yang

Versi Pdf Lengkapnya di ipusnas.com

menjelaskan epilepsi sebagai kondisi “apasmara” atau “kehilangan kesadaran”.

Berkenalan dengan Epilepsi

Epilepsi (dari bahasa Yunani Kuno ἐπιληψία (*epilēpsía*)—“kejang”) adalah gangguan neurological kronis yang ditandai dengan timbulnya kejang-kejang. Kejang-kejang yang terjadi merupakan tanda dan/atau simtom dari aktivitas saraf otak yang abnormal, berlebihan, atau hipersinkronos.

Diperkirakan, sekitar 50 juta orang di seluruh dunia mengidap epilepsi, dan hampir dua dari setiap tiga kasus baru ditemukan di negara-negara berkembang. Tampaknya, saat ini semakin banyak orang yang mengidap epilepsi.

Kasus baru paling sering terjadi pada bayi dan lanjut usia. Misal, konsekuensi dari operasi otak, pasien dapat saja mengalami kejang epilepsi pada fase pemulihannya. Epilepsi biasanya dapat dikontrol dengan bantuan obat-obatan—tetapi, dia tidak bisa total disembuhkan.

Namun, diperkirakan lebih dari 30% orang dengan epilepsi tidak memiliki kontrol terhadap kejang yang dia alami—sekalipun telah dibantu dengan obat terbaik yang tersedia. Opsi bedah pun dapat dipertimbangkan untuk kasus-kasus yang sulit.

Tetapi memang, tidak semua sindrom epilepsi itu akan berlangsung seumur hidup. Sebagian hanya terjadi pada tahap tertentu di masa kanak-kanak.

Epilepsi jangan dipandang sebagai sebuah gangguan tunggal, melainkan harus dipandang sebagai *sindrom* dengan simtom-simtom divergen yang melibatkan setiap aktivitas listrik episodik abnormal pada otak.

Versi Pdf Lengkapnya di ipusnas.com

Apa Penyebab Epilepsi?

Pada sebagian kasus, epilepsi disebabkan oleh cedera otak atau gangguan seperti terlihat dari hasil pemindaian MRI atau CT, atau karena adanya gangguan metabolik. Dalam kasus seperti ini, epilepsi adalah simtom dari problem lain, sehingga biasa disebut *epilepsy simtomatik*.

Tetapi, ada pula penyebab lain dari epilepsi, berikut penjelasan selengkapnya:

1. **Epilepsi idiopatik**

   Sekitar 30% dari seluruh kasus epilepsi anak adalah *idiopatik*. Epilepsi idiopatik adalah epilepsi yang tidak diketahui dengan jelas apa penyebabnya. Dalam kasus ini, dokter tidak menemukan adanya problem pada struktural otak ataupun gangguan metabolik.

   Ada kemungkinan bahwa epilepsi idiopatik disebabkan oleh adanya kelainan pada tingkat seluler atau karena kondisi genetik atau karena faktor keturunan.

   Sindrom epilepsi idiopatik sering kali berjalan dalam keluarga. Para ahli yang sedang mempelajari sindrom epilepsi idiopatik menemukan adanya komponen-komponen genetik yang berhubungan dengan timbulnya idiopatik.

   Kabar baiknya, diketahui bahwa epilepsi idiopatik tidak berhubungan dengan adanya tumor otak atau kelainan lainnya, dan kemungkinan besar anak dengan epilepsi idiopatik akan sembuh sendiri seiring dengan bertambahnya usia.

   Sebagai catatan, istilah "idiopatik" dan "kriptogenik" kadang-kadang digunakan secara bergantian atau saling mewakili—terutama di literatur-literatur dan artikel-artikel zaman dulu.

Versi Pdf Lengkapnya di ipusnas.com

2. **Epilepsi simptomatik**
   Antara 25% sampai 45% dari kasus epilepsi pada anak termasuk kategori *epilepsi simtomatik*. Epilepsi simtomatik disebabkan oleh adanya kelainan struktural atau kerusakan pada otak, atau oleh suatu penyakit tertentu, seperti:
   - malformasi otak kongenital,
   - injuri atau trauma (sebelum, selama, atau setelah kelahiran),
   - kurangnya asupan oksigen menuju otak sehingga menimbulkan terjadinya kerusakan,
   - infeksi otak dengan kerusakan permanen,
   - tumor otak,
   - adanya penyumbatan pembuluh darah di otak,
   - akibat pukulan,
   - gangguan metabolisme.

   Dokter anak biasanya akan melakukan pemeriksaan neurologis, tes laboratorium, dan mungkin dilakukan juga pencitraan otak seperti *CT scan* atau MRI. Dan penting untuk diketahui, bahwa kelainan struktural pada otak, tidak selalu bisa terlihat oleh prosedur pencitraan otak (*brain imaging*).
3. **Epilepsi kriptogenik**
   Pada kasus epilepsi kriptogenik, dokter menduga bahwa epilepsi yang terjadi adalah simtom, tetapi tidak dapat menemukan penyebab yang mendasari. Dalam kasus seperti ini, anak biasanya mengalami keterlambatan pertumbuhan, atau adanya temuan abnormal pada hasil pemeriksaan sarafnya.

   Sebagai catatan, istilah “idiopatik” dan “kriptogenik” kadang-kadang digunakan secara bergantian atau saling mewakili—terutama di literatur-literatur dan artikel-artikel zaman dulu.

Versi Pdf Lengkapnya di ipusnas.com

Genetika Epilepsi

Berikut poin-poin penting yang dapat kita pelajari dari genetika epilepsi:

1. **Peranan genetika pada kasus epilepsi**

   Genetika memainkan peranan penting dalam berbagai kasus epilepsi. Misal, pada kasus ambang kejang, misalnya, sebagian ditentukan oleh genetika. Epilepsi pun sering berjalan dalam keluarga:

   - Jika orang tua mengidap epilepsi idiopatik, maka ada peluang sekitar 9% sampai 12% untuk anak mereka sama-sama mengidap epilepsi.
   - Meskipun epilepsi yang berjalan dalam keluarga itu jarang, tetapi jika ada satu anak yang mengidap epilepsi, maka saudara-saudaranya pun memiliki risiko lebih tinggi untuk mengidap epilepsi.
   - Jika salah satu dari anak kembar mengidap epilepsi idiopatik, maka kembarannya pun sangat mungkin untuk sama-sama mengidapnya.
   - Untuk beberapa alasan, anak-anak dari wanita dengan epilepsi memiliki peluang lebih tinggi mengidap epilepsi bila dibandingkan anak dari laki-laki dengan epilepsi.

   Studi keluarga menunjukkan bahwa ada beberapa sindrom epilepsi yang sepenuhnya ditentukan oleh genetika, dan gen menjadi faktor utama dalam sindrom-sindrom lainnya.

   Beberapa kondisi metabolik yang diwariskan juga akan meningkatkan kemungkinan mengalami kejang, serupa dengan yang terjadi pada kasus kelainan kromosom.

Versi Pdf Lengkapnya di ipusnas.com

2. Kelainan genetika

Dalam hal ini ada 5 (lima) jenis kelainan genetik:

1. Kelainan gen tunggal atau kelainan mendelian.
   - Terjadi jika ada mutasi yang menyebabkan sebuah gen menjadi berubah atau hilang.
   - Kelainan gen tunggal digambarkan sebagai warisan keluarga, karena mereka diwariskan dari satu generasi ke generasi berikutnya.
2. Kelainan multifaktorial atau kompleks gangguan.
   - Berhubungan dengan adanya mutasi pada sejumlah gen, dan sering dihubungkan dengan pengaruh lingkungan.
   - Faktor lingkungan dalam hal ini mencakup hal-hal seperti: penggunaan alkohol atau obat, infeksi maternal, dan paparan material berbahaya.
   - Gangguan seperti ini pun cenderung berjalan dalam keluarga, meskipun pola warisannya sering kali sulit untuk diidentifikasi.
3. Kelainan mitokondria.
   - Terjadi akibat mutasi pada DNA yang ditemukan di luar inti sel dalam mitokondria. Mitokondria adalah struktur yang menyediakan energi untuk sel.
   - Jika ada mutasi gen mitokondria, maka produksi energi pun akan terpengaruh. DNA dalam mitokondria hanya diwariskan dari ibu.
4. Kelainan kromosomal.
   - Terjadi ketika ada seluruh atau sebagian dari kromosom yang menghilang atau berubah.

Versi Pdf Lengkapnya di ipusnas.com

- Kelainan kromosom biasanya terjadi secara spontan, namun pada kasus yang jarang terjadi, ada pula yang diwariskan dari orang tua.

5. Kelainan Epigenetik.

   Kelainan yang berhubungan dengan adanya perubahan aktivitas gen, bukan pada mutasi dalam struktur DNA.

3. Sindrom epilepsi yang berhubungan dengan kelainan genetika

Kelainan genetik bisa menyebabkan epilepsi, atau dapat mengakibatkan adanya sindrom dengan sejumlah efek yang berbeda pada organ dan fungsi tubuh—termasuk dalam hal ini epilepsi.

Perwarisan epilepsi sering kali bersifat kompleks. Misal:

- Jika ada dua anak dengan mutasi pada gen yang berbeda, maka mereka dapat saja mengembangkan sindrom epilepsi yang sama, atau
- Jika ada dua anggota keluarga yang mempunyai mutasi gen yang sama, dan keduanya mengembangkan epilepsi—tetapi, epilepsi tersebut mempunyai efek yang mungkin sangat berbeda pada masing-masing orang.

Beberapa sindrom epilepsi diketahui memiliki dasar genetik, tetapi gen spesifik atau gen yang menyebabkan epilepsi belum bisa diidentifikasi.

Selain itu, ada beberapa kondisi genetik yang tidak diwariskan dari orang tua, namun muncul secara spontan melalui mutasi baru.

Versi Pdf Lengkapnya di ipusnas.com

Sindrom Epilepsi Akibat Kelainan Genetika

Kajian genetika epilepsi berkembang dengan cepat, dan gen-gen baru yang terlibat dalam epilepsi sering kali sudah bisa diidentifikasi. Untuk informasi lebih rinci tentang sindrom tertentu, kita bisa berkonsultasi dengan dokter atau konselor genetik.

Berikut beberapa sindrom epilepsi yang mungkin timbul akibat kelainan genetik:

1. **Kelainan gen tunggal**

   Setidaknya ada 20 sindrom yang fitur utamanya epilepsi telah dipetakan ke gen-gen tertentu, dan banyak gangguan gen tunggal yang menimbulkan abnormalitas otak atau gangguan metabolik dapat juga menimbulkan epilepsi sebagai salah satu manifestasi mereka.

2. **Sindrom epilepsi gen tunggal**

   Sindrom epilepsi gen tunggal, antara lain:

   - Epilepsi *parsial autosomal dominan* dengan foci variabel.
     - Epilepsi *parsial autosomal dominan* dengan fokus variabel biasanya muncul pertama kali di usia sekitar 14 tahun.
     - Orang dengan sindrom ini akan mengalami kejang parsial kompleks yang berasal dari lobus temporal, frontal, atau parietal; dan kadang disertai dengan kejang umum sekunder.
   - Epilepsi lobus frontal *autosomal dominan nokturnal*.
     - Epilepsi lobus frontal *autosomal dominant nocturnal* adalah sindrom di mana kejang parsial singkat timbul dari lobus frontal otak secara bertahap di malam hari.
     - Setiap mutasi gen akan menyebabkan versi yang berbeda dari sindrom ini.

Versi Pdf Lengkapnya di ipusnas.com

- Sindrom ini biasanya muncul saat anak berusia rata-rata delapan tahun, dan kadang sering kali disalahartikan sebagai mimpi teror (*night terrors*).
- Sindrom yang terjadi dapat berkadar ringan atau pun berat, setiap anggota keluarga akan berbeda-beda. Akibatnya, dokter dan keluarga pun sering kali gagal menyadari bahwa sindrom ini memang benar berjalan dalam keluarga.
- Pada kebanyakan pasien, sindromnya berkadar ringan dan dapat merespons dengan baik terhadap pemberian obat-obatan. Tetapi ada beberapa mutasi yang mungkin akan timbul secara spontan.

3. Konvulsi-konvulsi neonatal familial jinak

Konvulsi-konvulsi neonatal familial jinak biasanya muncul pada hari kedua atau ketiga setelah anak lahir. Anak-anak dengan sindrom ini mengalami kejang klonik atau tonik umum.

Kejang biasanya akan menghilang setelah sekitar seminggu. Sekitar 11% anak dengan sindrom ini dimungkinkan untuk kembali mengalami kejang di kemudian hari.

Sindrom ini disebabkan oleh salah satu dari beberapa mutasi gen, antara lain:

- Konvulsi infaltil familial jinak.
  - Bayi dengan kejang-kejang jinak familial infantil biasanya mengalami *cluster* kejang parsial tanpa demam, yang dimulai antara usia empat sampai delapan bulan.
  - Kejang biasanya mudah untuk mengontrol, dan anak-anak umumnya tidak sampai mengalami kejang lagi di kemudian hari.

Versi Pdf Lengkapnya di ipusnas.com

- Epilepsi lobus temporalis familial.
  - Orang dengan epilepsi lobus temporalis familial, biasanya mengalami kejang parsial dengan simtom psikis atau otonom.
  - Pada kasus yang jarang terjadi, timbul pula kejang parsial umum sekunder.
  - Rata-rata usia onset adalah 19 tahun.
  - Epilepsi biasanya berkadar ringan dan merespons dengan baik pada pemberian obat-obatan.
- Epilepsi umum dengan kejang demam tambahan.
  - Epilepsi umum dengan kejang demam tambahan disebabkan oleh mutasi salah satu gen yang memengaruhi dua kanal ion yang berbeda.
  - Sindromnya menimbulkan berbagai gangguan pada anak, yang mencakup: kejang demam, kejang tanpa demam, epilepsi parsial, epilepsi *myoclonic-astatic*, dan epilepsi myoclonic parah di masa infant.
- PME (*Progressive Myoclonus Epilepsies*)

  PME atau epilepsi myoklonus progresif adalah kelompok kelainan langka di mana terdapat kerusakan neurologis progresif yang disertai dengan myoclonus (berkedut) dan epilepsi.

  Dan beberapa PME pun memiliki warisan resesif autosomal, termasuk:
  - Penyakit *Unverricht-Lundborg*:

    Penyakit ini disebabkan oleh gen resesif pada kromosom 21. Gen yang terpengaruh: cystatin B, yaitu yang bertanggung jawab untuk melindungi sel dari enzim penurun-protein yang mereka produksi.

Versi Pdf Lengkapnya di ipusnas.com

Gangguan ini juga dikenal sebagai Myoclonus Baltik. Penyakit ini muncul pertama kali antara usia 6 sampai 15 tahun.

Orang dengan kondisi ini akan mengalami kedutan mioklonik parah, yang timbul akibat rangsang gerak, sentuhan, cahaya, atau suara, dan mungkin juga mengalami tonik dan deteriorisasi dalam gerak.

Kejang yang dialami dapat mengganggu proses berjalan kaki, menelan, dan berbicara.

- DRPLA (*Dentatorubral-Pallidoluysian Atrophy*).

  Disebabkan oleh gen resesif pada kromosom 12. Bentuk PME dari kondisi ini biasanya muncul sebelum usia 30, orang-orang yang terkena akan merasakan kedutan pada otot, epilepsi, demensia, ataksia (kesulitan berjalan), dan *choreoathetosis* (gerak tak terkendali).

- Penyakit Lafora (epilepsi *myoclonus* progresif dengan bangkai Lafora),

  Disebabkan oleh gen resesif pada kromosom 6. Penyakit LaFora tampaknya terjadi akibat adanya gangguan penyimpanan, dan orang-orang dengan sindrom ini memang memiliki deposito mikroskopis yang disebut bangkai Lafora di berbagai jaringan tubuhnya.

  Penyakit ini biasanya muncul antara usia 14 dan 16, dimulai dengan kejang-kejang. Tak lama setelah itu, sentakan otot mulai muncul, kemudian menjadi memburuk dan memburuk, sampai kemunculannya berakhir menjadi hampir konstan.

  Akhirnya, orang dengan kondisi ini akan mengalami demensia progresif yang berkembang dengan cepat.

Versi Pdf Lengkapnya di ipusnas.com

Penyakit ini memiliki prognosis yang buruk; orang yang terkena biasanya akan meninggal dunia dalam waktu satu dekade setelah gejala pertama muncul.

4. **Kelainan gen tunggal lain yang dapat menimbulkan epilepsi**

   Beberapa kelainan gen tunggal lain yang dapat menimbulkan epilepsi, antara lain:

   - Neurofibromatosis 1 (NF-1).
     - Neurofibromatosis 1 (NF-1) adalah kondisi di mana ada tumor jinak yang disebut Neurofibroma tumbuh di sepanjang saraf pada otak, kulit, dan bagian lain dari tubuh.
     - Ada dua bentuk neurofibromatosis yang disebabkan oleh dua mutasi gen yang berbeda; NF-1 disebabkan oleh mutasi pada kromosom 17. Jika tumor atau kelainan migrasi neuronal berkembang di otak, maka dapat menyebabkan kejang.
     - Sekitar 3% sampai 13% orang dengan NF-1 mengembangkan epilepsi. Orang dengan NF-1 dilahirkan dengan satu salinan mutasi gen di setiap selnya.
     - Salinan ini bisa diwarisi dari orang tua ataupun akibat mutasi selama perkembangan janin atau pada telur atau sperma.
     - Hampir tiap orang yang lahir dengan satu mutasi NF-1 kemudian akan mengembangkan mutasi kedua dalam salinan gen dalam beberapa sel lainnya.
   - Tuberous sclerosis.
     - Tuberous sclerosis adalah sebuah kondisi kompleks yang berkembang di kulit, otak, ginjal, dan jantung.

Versi Pdf Lengkapnya di ipusnas.com

- Sekitar 80% orang dengan tuberous sclerosis kemudian mengembangkan epilepsi.
- Diduga, yang menjadi penyebabnya adalah mutasi pada salah satu dari dua gen, TSC1 pada kromosom 9 atau TSC2 pada kromosom 16. Dan sekitar dua pertiga dari mutasi muncul secara spontan.
- Namun, jika ada satu orang tua membawa gen yang rusak, maka ada kemungkinan 50% bagi anaknya akan mewarisi gen yang rusak tersebut.

• Sindrom Kerapuhan X.
  - Sindrom kerapuhan X disebabkan oleh mutasi gen pada kromosom X. Menyebabkan keterbelakangan mental ringan sampai berat, dan sekitar 20% sampai 40% dari orang dengan kondisi tersebut juga akan mengembangkan epilepsi.
  - Jika pihak ayah yang memiliki sindrom kerapuhan X, maka dia akan mewariskan kelainan yang lebih ringan untuk anak perempuannya, dan tidak akan mewariskannya pada anak laki-lakinya.
  - Sementara jika pihak ibu yang memiliki sindrom kerapuhan X, maka semua anaknya memiliki peluang 50% untuk mewarisi kelainan ini.
  - Gen sering kali diwariskan dalam bentuk yang lebih ringan, sehingga keluarga mungkin tidak menyadari bahwa mereka sedang membawanya.

• Sindrom Rett.
  - Sindrom Rett disebabkan, pada banyak kasus, oleh adanya mutasi baru pada kromosom X. Dalam beberapa keluarga, sindrom ini diwariskan dalam pola terkait-X yang dominan.

Versi Pdf Lengkapnya di ipusnas.com